

Badania prenatalne wykrywające niektóre postacie upośledzenia

Celem badań prenatalnych jest wykrycie nieprawidłowości płodu. Najczęstszym w chwili obecnej badaniem jest *amniopunkcja*. Najnowszym badaniem wchodzącym obecnie w użycie jest *biopsja trofoblastu*, zwana także biopsją kosmków łożyskowych.

W amniopunkcji wykorzystuje się fakt, że w płynie owodniowym, otaczającym i chroniącym dziecko, znajdują się komórki nabłonka pochodzące od płodu, będące wynikiem takiego samego złuszczenia się naskórka, jakie zachodzi u nas wszystkich.

W badaniu tym najpierw zostaje określona pozycja płodu i łożyska za pomocą ultrasonografii. Następnie poprzez dolną część ściany brzucha wprowadzona zostaje do przestrzeni owodniowej igła punkcyjna. Pobrane komórki płodowe hoduje się przez *dwa do trzech tygodni*; po tym czasie można już barwić i liczyć chromosomy.

Badanie to nie może być zazwyczaj przeprowadzane przed upływem 14.—15. tygodnia ciąży, ponieważ we wcześniejszym okresie hodowla komórek płodowych jest zbyt trudna. Badanie to wykonywane jest na ogół około 16. tygodnia ciąży.

Tak jak każde inne badanie, również to może się nie powieść. Czasami pobrany płyn owodniowy nie zawiera komórek zdolnych do wzrostu, a przeprowadzenie hodowli komórek nie jest łatwe. Jednak tego typu problemy zdarzały się częściej w pierwszych latach stosowania tych badań, gdy niewielu ludzi znało dobrze ich technikę. Obecnie większość badań kończy się powodzeniem.

Powstaje ważne pytanie, czy przeprowadzenie badań wiąże się z ryzykiem dla płodu. Obecne dane mówią, że — pod warunkiem, iż badanie wykonane jest przez wyszkolony i doświadczony personel,

przy użyciu ultrasonografii — ryzyko poronienia wynosi najwyżej 1 do 200. Dla wielu matek jest ono nawet niższe.

Biopsja trofoblastu polega na pobraniu małego wycinka łożyska zawierającego komórki płodu, które mogą być badane w celu wykrycia ewentualnych nieprawidłowości chromosomowych. Zwykle próbki te pobierane były przez pochwę, lecz ostatnio rozwinięta została metoda podobna do amniopunkcji. Wymaga ona wprowadzenia igły punkcyjnej przez ścianę brzucha, a ryzyko zakażenia jest wtedy mniejsze. Biopsja trofoblastu jest metodą jeszcze względnie nową i nie wszędzie dostępną.

Jej przewaga nad amniopunkcją polega na tym, że może być ona przeprowadzona w 8.—10. tygodniu po zapłodnieniu, a wyniki uzyskiwane są w przeciagu kilku dni. Jeżeli podejmowana jest decyzja o przerwaniu ciąży, może to nastąpić wcześniej, zanim matka zdąży odczuć fizycznie obecność płodu.

Główną stroną ujemną tej metody jest obecnie wyższe ryzyko poronienia. Aktualne dane nie są zbyt dokładne, ale oscylują w granicach 4 przypadków na 100.

Użycie ultrasonografii znacząco zredukowało ryzyko powikłań, jak również zwiększyło możliwość wykrycia nieprawidłowości anatomicznych płodu.

Dla większości matek poniżej 35.—40. roku życia istnieje jednak większe ryzyko utraty płodu w rezultacie przeprowadzonego badania, aniżeli urodzenia dziecka z anomalią chromosomową. Dlatego wielu lekarzy poleca przeprowadzenie tych badań tylko u matek powyżej 35. roku życia lub u tych, które już poprzednio urodziły dziecko z anomalią chromosomową i obarczone są podwyższonym ryzykiem.

